РОЛЬ МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНОЙ КОМАНДЫ В ВЕДЕНИИ БЕРЕМЕННОСТИ У БОЛЬНЫХ ВРОЖДЕННЫМ БУЛЛЕЗНЫМ ЭПИДЕРМОЛИЗОМ

А.Б.Рахматов[1], Ф.А.Рыхсибаева[2]

[1,2]Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр дерматовенерологии и косметологии Министерства здравоохранения Республики Узбекистан

DOI: 10.67620/dermajournal.1730138

Наличие орфанного заболевания каковым является врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ) требует мультидисциплинарного подхода к ведению данных пациентов (дерматологи, педиатры, неонатологи и др.).

В Национальном регистре Республики Узбекистан зафиксировано 434 больных с различными формами ВБЭ: простая – у 316 (72,8%); пограничная – у 2 (0,5%); дистрофичесчкая – у 112 (25,8%); синдром Киндлера – у 4 (0,9%) пациентов. Проведенные исследования показали, что фертильность при обычной форме ВБЭ не нарушается, хотя при тяжелых формах ВБЭ вследствие нарушения питания и низкого индекса массы тела могут нарушаться процессы овуляции. По мере улучшения медицинской помощи и перехода пациентов ВБЭ во взрослую жизнь все больше женщин могут принимать решение о создании семьи и рождения детей. В зависимости от типа наследования можно оценивать риск беременности и провести пренатальное тестирование. Пары с репродуктивным риском тяжелых форм ВБЭ могут пожелать пройти пренатальное или преимплантационное генетическое тестирование с учетом семейных предпочтений, религиозных/культурных убеждений и национальных норм. Скрининг на носительство здорового и нездорового партнера может быть предложен в соответствии с индивидуальной ситуацией и национальным законодательством после генетической консультации. Проводимая нами оптимизация диеты и питания до беременности может улучшить материнские и перинатальные исходы за счет воздействия на индекс массы тела или коррекции дефицита микронутриентов. Следует указать, что ВБЭ не является противопоказанием к вагинальным родам, хотя в некоторых случаях мать может отдавать предпочтение кесареву сечению. На ранних этапах в работе с новорожденными большая роль отводится неонатологам, чтобы свети к минимуму повреждения кожи. Следует избегать интенсивного растирания для стимуляции новорожденного, если необходима ротоглоточная аспирация, следует использовать специальные атравматические катетеры.

Таким образом, улучшение ранней диагностики орфанных заболеваний и ведение этих пациентов позволяет при определенных формах ВБЭ доводить пациентов до репродуктивного возраста, когда женщины могут проводить осознанный выбор в отношении беременности и родов.